

## 免疫系疾患分野

# 先天性免疫不全症候群

### 1. 概要

先天性免疫不全症には、獲得免疫系や自然免疫系に異常を有する 40 種類以上の病型が存在する。獲得免疫系の T 細胞や B 細胞が主に障害されるもの、特徴のある臨床症状を呈するもの、自然免疫系、食細胞や補体などが障害されるもの、免疫調節の異常や自己炎症性のもの等がある。

### 2. 疫学

出生 10 万人あたり 1-10 人と考えられている。無ガンマグロブリン血症や分類不能型免疫不全症を含む抗体産生不全症の頻度が高く、慢性肉芽腫症を含む好中球異常症、重症複合型免疫不全症を含む T 細胞と B 細胞両者の免疫不全症の発症頻度がそれぞれ 10% 程度を占める。発症頻度が 1% 以下の疾患が多数存在する。

### 3. 原因

免疫系に発現する遺伝子の変異により発症する。原因遺伝子が明らかにされているものと、いまだに明らかにされていないものがある。

### 4. 症状

主な症状は易感染性で、感染症が治癒し難く、再発重症化する。好中球や抗体産生の異常による疾患では細菌感染の頻度が高く、T 細胞などの異常ではウイルス症の頻度が高い。健常人では感染症を引き起こさない弱毒病原体が引き起こす日和見感染症は先天性免疫不全症の特徴的的症状である。

### 5. 合併症

病態により様々な合併症を呈する。感染症の反復罹患、重症化により気管支拡張症や肺嚢胞などの器質的臓器障害を合併することがある。免疫能の低下があるにもかかわらず、自己免疫疾患の発症頻度が高い。低ガンマグロブリン血症ではエンテロウイルスによる中枢神経感染症が重症化、慢性化することがある。

### 6. 治療法

細菌感染症を予防するために抗生物質の予防投与が行われることがある。低ガンマグロブリン血症を伴うものでは、免疫グロブリン補充療法が行われる。重症複合免疫不全症等の症例に対しては、造血幹細胞移植が根治療法であり、遺伝子治療が行われることもある。対症療法以外に有効な治療法が存在しない疾患もある。

### 6. 研究班

先天性免疫不全症候群の病態解明と予後改善に関する研究